

# 加州產前篩檢計畫

## 妊娠期頭三個月篩檢結果



您的血液篩檢測試結果是：  
**「唐氏綜合症篩檢陽性」**

這意味著胎兒可能患有稱為唐氏綜合症的先天缺陷  
風險增大



# 作

爲您的產前護理的一部份，您在第10-14週接受了妊娠期頭三個月篩檢，其中包括：

- 血液測試，以及
- 頸部半透明帶超音波

妊娠期頭三個月篩檢結果顯示您有某些先天缺陷的風險或可能性。例如，風險可能是1/40或1/5,000。

您的妊娠期頭三個月篩檢結果是「唐氏綜合症篩檢陽性」。

您的胎兒患有唐氏綜合症的風險機率爲\_\_\_\_\_。

另外還向您提供胎兒的三體性18風險機率。

該項風險爲\_\_\_\_\_。

## 什麼是唐氏綜合症？

此種先天缺陷會造成智力障礙及一些嚴重的健康疾病。唐氏綜合症是因一條多餘的染色體（第21號染色體）所致。染色體是身體中每一個細胞內的遺傳資訊包。染色體過少或過多均會導致先天缺陷。

## **「篩檢陽性」是否表示胎兒確實患有唐氏綜合症？**

**不是……**大多數有此種測試結果的婦女會分娩正常、健康的嬰兒。

## **您下一步可以採取哪些措施？**

選擇以下一種方法：

1. 在15-20週之間再接受一次血液篩檢測試，獲得修訂的風險指數（請參閱第3頁），或者
2. 接受後續追蹤測試，核實胎兒是否患有唐氏綜合症（請參閱第4頁）

可免費提供以上任何一種測試。

**您可以要求轉診至州政府批准的產前診斷中心，獲得免費遺傳諮詢。遺傳學顧問會向您解釋測試結果，並幫助您決定哪一種方案對您最適合。**

## 方案1：在15-20週之間再接受一次血液篩檢測試

這是為決定不立即接受後續追蹤測試的婦女提供的一種方案。這次新血液篩檢測試結果將與您的妊娠期頭三個月的血液篩檢測試結果綜合在一起。綜合結果會為幾種先天缺陷（包括唐氏綜合症）提供新的修訂風險指數。

新的結果約有一半的可能性會再次顯示「篩檢陽性」。在這種情況下，會再次向您提供後續追蹤測試的機會。新的結果約有一半的可能性會顯示「篩檢陰性」（表示風險低）。



請注意，即使您的結果變為「篩檢陰性」，仍然存在胎兒患有唐氏綜合症的很小的可能性（您的新風險指數）。但是，該「篩檢陰性」結果表示本項計畫不會主動提供診斷測試。這表示第二次血液測試後有少數唐氏綜合症病例不會被本項計畫發現。

## 方案2：後續追蹤測試……瞭解確切答案

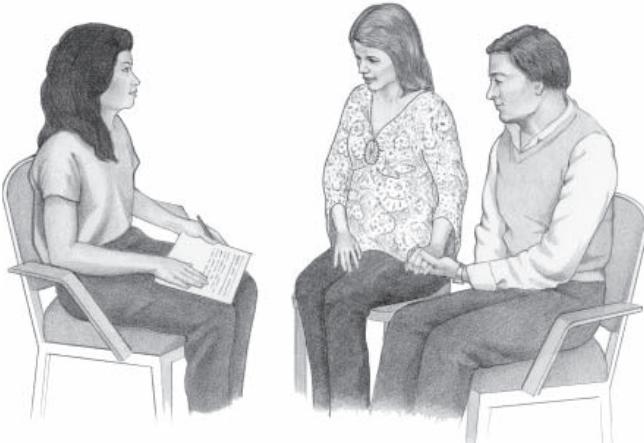
提供的後續追蹤服務包括：

- 遺傳學諮詢
- 紵膜絨毛取樣 (CVS)
- 超音波
- 無創產前檢查 (NIPT)
- 羊膜穿刺術

### 遺傳學諮詢是提供的第一項服務

一位遺傳學顧問與您討論您的篩檢結果以及篩檢結果的含義，還會審查您的家族健康史。這位顧問將向您提供有關後續追蹤測試的資訊。**您可以隨時拒絕接受任何服務或測試。**請務必向這位顧問提出您的任何問題。

這位顧問將解釋在獲得「篩檢陽性」結果後您有幾種測試選擇方案。有關CVS、超音波、NIPT及羊膜穿刺術的討論見下文。



## **CVS ( 紵膜絨毛取樣 )**

這種診斷測試僅限在妊娠早期（**10-14週之間**）進行。這項測試用一根很細的針或管子從（子宮內的）胎盤提取少量細胞。不會觸及胚胎。細胞含有與胚胎相同的染色體。然後對染色體計數及檢查。

CVS可顯示您的胎兒是否患有唐氏綜合症。CVS還會探測到99%的其他染色體先天缺陷。如果在州政府批准的產前診斷中心由醫療專家進行，該項測試被視為安全的測試。因接受CVS導致流產的風險很小，不足1/100。

大約兩週內可獲得CVS結果。大多數CVS結果顯示正常。

## 在州政府批准的產前診斷中心接受超音波檢查

這種測試被稱為聲波圖。該高階超音波檢查僅限在**15-24週**之間進行。這是由接受過特殊培訓的醫生拍攝的極為詳細的胚胎圖片。

超音波能夠幫助確定胚胎的年齡，還可能發現一些先天缺陷或異常問題。但是，**這不是唐氏綜合症診斷測試**。

即使您拒絕接受NIPT、CVS或羊膜穿刺術，您也可以接受該高階超音波檢查。



## **NIPT ( 無創產前檢查 )**

這是一項使用存在於母親血液中的胎兒DNA所做的檢查。NIPT被認為是一種非常準確的篩檢測試，可用來檢查某些染色體異常的風險，如唐氏綜合症、三體性18、三體性13以及一些性染色體異常。NIPT檢查在懷孕早期（11–14週）和中期（15–24週）都有提供。

約2週後可獲得NIPT檢查結果。

## **15-24週之間接受的羊膜穿刺術**

該診斷測試包括從胚胎周圍取出少量液體。用一根細針取出少量液體。不會觸及胚胎。抽出的液體含有來自胚胎的細胞。然後為這些細胞中的染色體計數及檢查。

羊膜穿刺術可顯示胎兒是否患有唐氏綜合症，還能探測99%其他染色體先天缺陷。如果由州政府批准的產前診斷中心的醫療專家進行，羊膜穿刺術被視為安全的測試。因接受羊膜穿刺術導致流產的風險很小，不足1/100。

約兩週後可獲得羊膜穿刺術結果。大多數結果顯示正常。

## 如果發現唐氏綜合症，怎麼辦？

醫生或遺傳學顧問會向您提供有關唐氏綜合症的資訊。有這種先天缺陷的嬰兒會有中度智力障礙；少數會有輕度或嚴重智力障礙。心臟缺陷很常見。此類心臟缺陷通常可以採用外科手術及藥物進行治療。唐氏綜合症患者經常會有其他嚴重的健康疾病。可以通過醫療幫助治療其中一些疾病。

加州有幫助兒童及成人唐氏綜合症患者充分發揮自己潛能的特別計畫。

諮詢時會討論繼續妊娠或終止妊娠的選擇，完全由您自己做出決定。

加州產前篩檢計畫不為後續追蹤測試及諮詢後的任何其他醫療服務付款。可提供醫療護理與支援服務轉介。

### 請記住：

大多數獲得「篩檢陽性」結果的婦女會分娩正常、健康的嬰兒。



# The California Prenatal Screening Program

California Department of Public Health  
Genetic Disease Screening Program  
850 Marina Bay Parkway, F175  
Richmond, CA 94804  
866-718-7915 (免費電話)

詳情請查閱我們的網站：

[www.cdph.ca.gov/pns](http://www.cdph.ca.gov/pns)

